DRÉPANOCYTOSE EN FRANCE :

OUVRONS LES YEUX SUR UNE MALADIE INVISIBLE

CARNET DE PROPOSITIONS

JUIN 2021

APIPD

SOS GLOBI
Fédération des malades drépanocytaires et thalassémiques

CARNET RÉALISÉ PAR pergamon • EN PARTENARIAT AVEC NOVARTIS | Reimagining Medicine

AVANT-PROPOS

Ouvrons les yeux sur une maladie invisible

La drépanocytose est la première maladie génétique en France et dans le monde. Pourtant, elle reste très largement inconnue du grand public et ne bénéficie pas d'une visibilité médiatique et politique à la hauteur de l'enjeu de santé publique qu'elle représente aujourd'hui. Elle reste sous les radars.

La drépanocytose est une maladie invisible. Aucun de ses symptômes n'est visible de l'extérieur, si bien que tous les Français ont pu rencontrer à l'école ou sur leur lieu de travail des patients atteints de drépanocytose, sans jamais le savoir. Ces symptômes constituent pourtant un fardeau lourd à porter pour tous les patients : anémie, asthénie, fatigabilité, crises vaso-occlusives provoquant des douleurs insoutenables et handicapantes sur le plan personnel, scolaire et professionnel, dégradation accélérée des organes, réduction significative de l'espérance de vie… C'est pour faire toute la lumière sur cette pathologie que des associations de patients, professionnels de santé, élus et experts académiques se sont réunis réuni à l'initiative de Novartis à l'occasion de 4 table-rondes régionales et 3 réunions du groupe de travail. À travers nos échanges, un constat simple a émergé : **il est aujourd'hui urgent et nécessaire d'ouvrir les yeux sur cette maladie invisible, de prendre conscience de ce que vivent les patients atteints de drépanocytose en France et d'agir pour améliorer la prise en charge.**

Avec ce carnet de propositions, nous poursuivons un triple objectif : sensibiliser le plus grand nombre à la drépanocytose, dresser un état des lieux de sa prise en charge en France et proposer des solutions concrètes à destination des pouvoirs publics.

Si des efforts considérables ont été réalisés par les associations de patients et les centres de référence et de compétence sur l'ensemble du territoire, force est de constater que la prise en charge reste encore trop imparfaite, trop incertaine et trop hétérogène d'une région à une autre pour être satisfaisante.

Les 15 propositions que nous portons doivent permettre de relever trois défis essentiels pour les patients atteints de drépanocytose :

1. **Le défi de la prévention et de la sensibilisation :** une meilleure connaissance de la drépanocytose par l'ensemble du corps médical et social mais aussi par les enseignants, les employeurs ou les proches des patients est la condition première pour assurer une pleine intégration sociale, scolaire et professionnelle des patients.
2. **Le défi de la structuration d'un parcours de soins pluridisciplinaire :** pour mieux accompagner les patients atteints de drépanocytose, la prise en charge doit se penser de manière transversale et inclure pleinement tous les acteurs du soin et de l'accompagnement social : psychologues, pédiatres, assistance sociale, infirmier(e)s, aides soignant(e)s, médecins généralistes, spécialistes, sages-femmes, dentistes…
3. **Le défi de l'égalité d'accès aux soins :** la qualité de la prise en charge doit être égale et homogène sur l'ensemble du territoire, que le patient habite en Ile-de-France, en Occitanie ou en Guadeloupe ; elle ne devrait pas dépendre des inégalités de financements, d'accès aux équipements ou de formations.

L'ambition de ce carnet de propositions est donc très élevée, mais elle se devait d'être à la hauteur de l'enjeu de santé publique que représente cette pathologie et de l'engagement des patients, de leurs associations, des professionnels de santé et des chercheurs et chercheuses qui s'impliquent quotidiennement pour rendre visible cette maladie de l'invisible.

Pr FRÉDÉRIC GALACTEROS
CHU Henri Mondor de Créteil

SOMMAIRE

AVANT-PROPOS : Ouvrons les yeux sur une maladie invisible 3

L'initiative menée par Novartis, des associations de patients, professionnels de santé, élus et experts académiques 5

La maladie génétique la plus répandue et la moins connue en France 8

Un fardeau invisible porté par les patients, source de stigmatisations et d'inégalités 14

Les défis de la drépanocytose : 15 propositions pour améliorer la prise en charge des patients en France 20

- Préambule 21
- #1 | Le défi de la prévention et de la sensibilisation 22
- #2 | Le défi de la structuration d'un parcours de soins pluridisciplinaire 25
- #3 | Le défi de l'égalité d'accès aux soins 32

Synthèse des 15 propositions 39

Annexes 42

L'INITIATIVE MENÉE PAR NOVARTIS, DES ASSOCIATIONS DE PATIENTS, PROFESSIONNELS DE SANTÉ, ÉLUS ET EXPERTS ACADÉMIQUES

L'initiative menée par Novartis

Afin de réfléchir aux manières d'améliorer la prise en charge de la drépanocytose en France, Novartis a rassemblé des associations de patients, professionnels de santé, élus et experts académiques autour de

4 TABLES RONDES ET 3 RÉUNIONS

d'un groupe de travail pluridisciplinaire dans toute la France.

Quatre tables rondes régionales

Les tables rondes régionales se sont tenues entre novembre 2020 et janvier 2021, en particulier dans les régions où la prévalence de la pathologie est la plus forte :

- **L'Île-de-France**, le 7 décembre 2020 ;
- **Les Départements et Régions d'Outre-Mer** (en particulier la Guadeloupe, la Martinique et la Guyane), le 14 décembre 2020 ;
- **Des régions françaises plus récemment touchées par la drépanocytose :** la Nouvelle-Aquitaine, le Grand-Est, le Centre et les Hauts-de-France, le 7 janvier 2021 ;
- **Le Sud de la France** et en particulier les régions Provence-Alpes-Côte-D'azur et Auvergne-Rhône-Alpes, le 11 janvier 2021.

Ces quatre tables rondes régionales ont mobilisé au total **48 PARTICIPANTS**[1] :

18 professionnels de santé (spécialistes en médecine interne ou hématologie, pédiatres, urgentistes, psychologue) **et une assistante sociale** ;

15 parlementaires, élus locaux et un délégué interministériel ;

11 représentants d'associations de patients (FMDT SOS Globi, APIPD, Drépacare, APIPD Martinique, Drépa-Guyane et Guadeloupe Espoir Drépanocytose) ;

4 chercheurs en sciences humaines et sociales et en sciences biomédicales.

L'équipe Novartis et le groupe de travail national souhaitent remercier l'ensemble des intervenants pour avoir contribué de façon riche et constructive aux discussions qui ont permis de mener aux constats et propositions détaillés dans ce livre blanc. Ce carnet de propositions n'aurait pas vu le jour sans la motivation et l'engagement de chacun d'entre vous.

Un grand merci à tous.

1. *Voir annexe pour la liste complète des intervenants aux tables rondes*

Un groupe de travail national

Ces tables rondes ont été coordonnées par un groupe de travail national chargé de guider les échanges et de structurer les propositions sur la base des comptes rendus détaillés des différentes rencontres. Il s'est réuni à trois reprises en novembre 2020, en janvier et en mars 2021.

Ce groupe de travail national pluridisciplinaire était composé de représentants d'associations de patients, professionnels de santé et experts académiques :

- Pr FRÉDÉRIC GALACTEROS
  Responsable de l'unité des Maladies Génétiques du Globule Rouge de l'hôpital Henri Mondor à Créteil, Coordinateur du centre national de référence de la drépanocytose et Responsable de la filière de santé des maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse (MCGRE).
- Dr MARYSE ETIENNE-JULAN
  Cheffe de service au sein de l'Unité transversale de la drépanocytose au CHU de Pointe-à-Pitre/Abymes, Coordonnatrice du Centre de référence maladies rares de la drépanocytose aux Antilles-Guyane et Médecin référent de la plateforme de coordination Maladies Rares de la Guadeloupe.
- Dr CAROLINE MAKOWSKI
  Praticienne hospitalière, hématologue au sein du Service de Médecine Interne du CHU Grenoble-Alpes (Centre de compétence Maladies rares, filière « MCGRE »).
- JENNY HIPPOCRATE FIXY
  Présidente de l'APIPD (Association Pour l'Information et Prévention de la Drépanocytose) et à l'origine DREPACTION (une semaine de solidarité et d'appel au don).
- CHRISTIAN GODART
  Fondateur de la FMDT SOS Globi et biologiste de carrière au sein du laboratoire des hémoglobines du professeur Jean Rosa et aux côtés du professeur Frédéric Galacteros
- AGNÈS LAINÉ
  Docteure en histoire, chercheuse membre de l'Institut des Mondes Africains (IFAM), auteure d'ouvrages majeurs sur la drépanocytose en langue française, notamment « *La drépanocytose. Regards croisés sur une maladie orpheline* » (sous sa direction).

LA MALADIE GÉNÉTIQUE LA PLUS RÉPANDUE ET LA MOINS CONNUE EN FRANCE

Une maladie génétique héréditaire aux symptômes sévères et imprévisibles

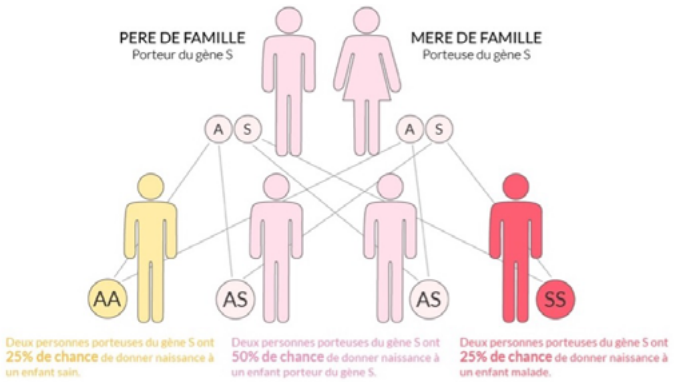
La drépanocytose, aussi appelée anémie falciforme, est une maladie génétique qui affecte l'hémoglobine des globules rouges. Essentielle au transport de l'oxygène, l'hémoglobine déforme les globules rouges des patients atteints de drépanocytose dès que la concentration en oxygène baisse : les globules prennent alors une forme de faucille (au lieu d'être biconcaves). **Ces globules rouges déformés provoquent notamment des crises vaso-occlusives à l'origine de douleurs insoutenables, des anémies chroniques et des atteintes aux organes. De plus, les patients ont une sensibilité accrue aux infections.**

Maladie génétique autosomique récessive, chacun des deux parents doit transmettre un allèle muté à leur enfant pour qu'il contracte la maladie. Il y a donc un risque sur quatre de transmettre la maladie pour un couple de deux porteurs sains, un risque sur deux pour un couple comprenant un porteur sain et un patient et 100 % de risque pour un couple de deux patients. **Environ 400 millions de personnes dans le monde en sont porteurs[2], et la drépanocytose est ainsi la maladie génétique la plus répandue[3].**

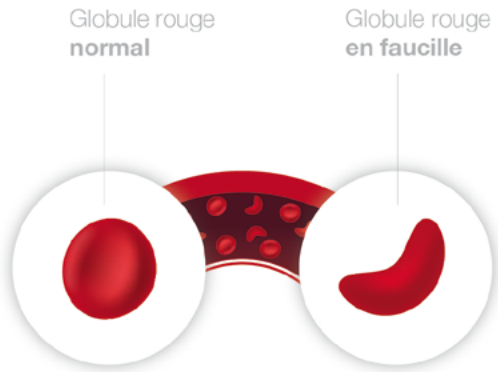
TÉMOIGNAGE PATIENT

« C'est comme si on me casse les os avec un marteau piqueur, comme un cyclone dans mon ventre. »

Témoignage d'un patient enfant



Source : APIPD



Si l'intensité des symptômes est variable, ceux-ci sont essentiellement de trois ordres :

- **L'anémie :** le symptôme le plus commun et souvent signe précurseur de la maladie. Elle se traduit par une pâleur et une fatigue chronique, et peut engendrer des complications et crises plus importantes à long terme ;
- **Les crises vaso-occlusives :** l'obturation des petits vaisseaux sanguins entraîne des crises de douleurs aigues souvent extrêmement violentes. Elles affectent particulièrement les os, les articulations des bras et des jambes, le dos ou la poitrine. Ces phénomènes sont sources de complications majeures, comme des accidents vasculaires (accidents cardio-vasculaires, accidents vasculaires cérébraux, ostéonécroses etc.) et des syndromes thoraciques aigus, qui peuvent laisser de graves séquelles chez les malades.
- **La sensibilité aux infections à germes encapsulés (ex : infections à pneumocoques) :** cette sensibilité exacerbée constitue davantage une circonstance aggravante, qu'un symptôme à proprement parler. Les infections favorisent ainsi l'apparition des crises et aggravent l'anémie des malades.

En plus de l'extrême douleur générée par les crises vaso-occlusives, la gravité des symptômes et les séquelles laissées par les crises contribuent à réduire l'espérance de vie des patients atteints de drépanocytose[4].

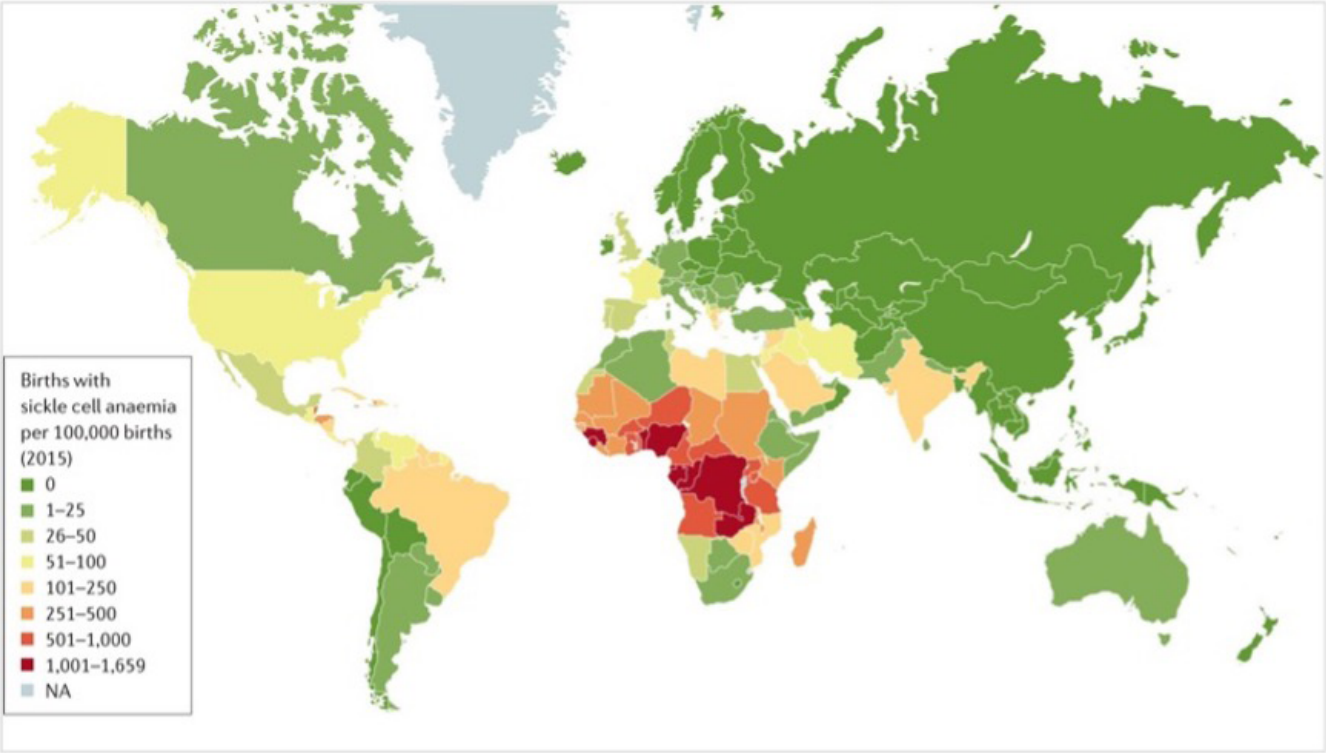
2. Vos, T. et al. (2015). Global, regional, and national incidence, prevalence, and years lived with disability for 310 diseases and injuries, 1990-2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015. Lancet (London, England), 388(10053), 1545-1602. https://doi.org/10.1016/S0140-6736(16)31678-6

3. Pruneau, J., Philippon, B., Maillard, F. & Hue, O. (2008a). Sport et drépanocytose : le paradoxe dans l'itinéraire thérapeutique des adolescents drépanocytaires « SS » en Guadeloupe. Sciences sociales et santé, 26(2), 5-32. https://doi.org/10.3917/sss.262.0005

4. Lionnet, F., Arlet, J. B., Bartolucci, P., et al. (2009). Recommandations pratiques de prise en charge de la drépanocytose de l'adulte. La Revue de Médecine Interne, 30, S162 S223. https://doi.org/10.1016/j.revmed.2009.07.001

Une prévalence hétérogène et en croissance dans le monde

La prévalence de la drépanocytose est très hétérogène au niveau mondial. **Les porteurs sains de l'anomalie génétique ont développé une résistance particulière au paludisme** qui a favorisé la propagation de cette maladie dans les zones géographiques qui y sont fortement exposées. **Elle trouve donc ses origines historiques en Afrique intertropicale et en Inde** mais, à la suite de différentes vagues migratoires, cette maladie est désormais également présente aux Antilles, au Moyen-Orient, dans le Sud des États-Unis, sur le pourtour méditerranéen et au Brésil.



Source : carte publiée par la revue Nature *à partir de données issues de la base de données des Nations Unies sur les perspectives démographiques mondiales – 2015*[5]

Dans un rapport d'information pour l'Assemblée nationale[6], le Professeur Robert Girot du Centre de la drépanocytose de l'Hôpital Tenon à Paris, précise : *« il naît chaque année, en moyenne, dans le monde 250 000 nouveau-nés atteints de drépanocytose. »* **Selon une étude menée par des épidémiologistes de l'université d'Oxford[7], l'incidence de la pathologie suivra une tendance à la hausse dans le monde ces prochaines années, passant de plus de 300 000 nouveau-nés malades en 2010 à près de 405 000 en 2050. Peu d'études ont été publiées ces dernières années à ce sujet en France.**

5. *Kato, G. J., Piel, F. B., & Reid, C. D. (2018). Sickle cell disease. Nature Reviews Disease Primers, 4(1), 4-5. https://doi.org/10.1038/nrdp.2018.10*

6. *Serva, O. (2018). Rapport d'information n°1442 enregistré à la Présidence de l'Assemblée nationale le 22 Novembre 2018, fait au nom de la délégation aux Outre-Mer sur la drépanocytose (Rapport de l'Assemblée nationale n°1442). https://www.assemblee-nationale.fr/dyn/15/rapports/om/l15b1442_rapport-information*

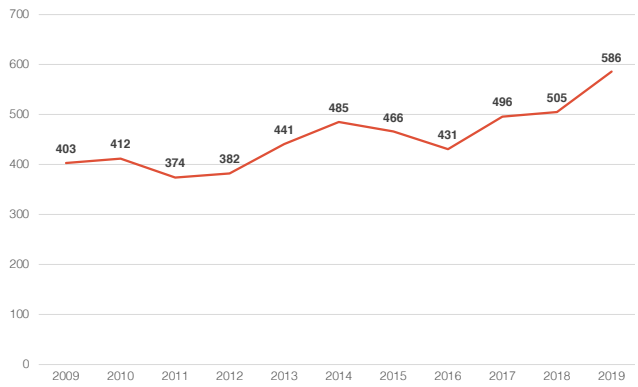
7. *Piel, F. B., Hay, S. I., Gupta, S., Weatherall, D. J., & Williams, T. N. (2013). Global Burden of Sickle Cell Anaemia in Children under Five, 2010–2050: Modelling Based on Demographics, Excess Mortality, and Interventions. PLoS Medicine, 10(7), 1-14 e1001484. https://journals.plos.org/plosmedicine/article?id=10.1371/journal.pmed.1001484*

La première maladie génétique de France, avec une prévalence hétérogène mais présente sur l'ensemble du territoire

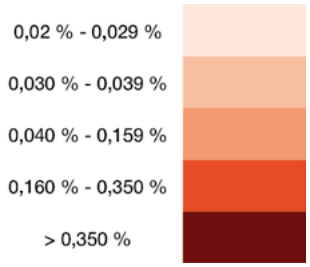
En France, les statistiques issues du diagnostic néonatal ne sont plus accessibles depuis 2017, après la fermeture de l'ANDPHE (Association Nationale de Dépistage et de Prévention des Handicaps de l'Enfance) qui les publiait chaque année dans son bilan annuel. Les données sur la drépanocytose sont donc relativement rares et peu actualisées, et il s'agit d'un champ qui a été investi tardivement et partiellement par les sciences sociales[8].

Néanmoins, selon le dernier rapport d'activité du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal[9], il naît chaque année en France entre 500 et 600 enfants affectés par la maladie et 13 000 porteurs sains. **On compterait environ 20 000 patients français[10].**

Évolution du nombre de nouveau-nés atteints de drépanocytose identifiés par le dépistage néonatal



Fréquence de la drépanocytose sur l'ensemble des nouveau-nés testés pour le dépistage néonatal en 2019



Source : graphiques réalisés par le cabinet Pergamon à partir des données du rapport d'activité 2019 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal

8. *« Si, en France métropolitaine, la drépanocytose a peu mobilisé des groupes de chercheurs en anthropologie autour de sa problématique (Bonnet, 2005 ; Bougerol, 1994 ; Lainé, 2004) (8), la recherche aux Antilles dans cette discipline apparaît anecdotique. » — Pruneau, J., Philippon, B., Maillard, F. & Hue, O. (2008a). Sport et drépanocytose : le paradoxe dans l'itinéraire thérapeutique des adolescents drépanocytaires « SS » en Guadeloupe. Sciences sociales et santé, 26(2), 5-32. https://doi.org/10.3917/sss.262.0005*

9. *Rapport d'activité 2019 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal. (2020). http://depistage-neonatal.org/wp-content/uploads/2021/01/Rapport-Activite-2019.pdf*

10. *Meunier, B., Seguier, J., & Faucher, B. (2020). Population drépanocytaire adulte suivie dans un centre de référence de la drépanocytose adulte français : étude transversale descriptive (2017–2018). La Revue de Médecine Interne, 41, A51 A52. https://doi.org/10.1016/j.revmed.2020.10.085*

Une pathologie peu présente dans le débat public en France

Alors que les années 2000 ont marqué un tournant dans la reconnaissance de la drépanocytose au niveau international, **la drépanocytose est relativement absente du débat public.** En 2004, la loi de santé publique[11] avait consacré un de ses objectifs à la diminution de la mortalité et l'amélioration de la qualité de vie des patients atteints de drépanocytose. Cet objectif a cependant été écarté des lois de santé publique suivantes. Autre exemple, le deuxième plan national maladies rares (2011-2016) avait permis la création de 23 filières maladies rares, dont la filière de santé maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse (MCGRE). Depuis, aucun plan d'action d'envergure national n'a jamais été mis en place pour la drépanocytose. **La drépanocytose est également peu visible médiatiquement** en comparaison à d'autres causes plus mobilisatrices. À titre d'exemple, la mucoviscidose – maladie rare de gravité équivalente à celle de la drépanocytose et très médiatisée – a une incidence en France d'1/6377 en 2019, ce qui correspond à 117 naissances parmi les 763 702 dépistés en 2019. La drépanocytose quant à elle est statistiquement plus fréquente (586 naissances en 2019 soit une incidence de 1/1303)[12].

La sensibilité du débat public à la question communautaire peut expliquer en partie le fait que la drépanocytose reste au second plan des maladies rares. **C'est une maladie qui touche principalement des minorités déjà peu visibles.** Les contrastes de répartition de la maladie sur le territoire et certains clichés qui perdurent rendent difficile d'aborder la drépanocytose sous l'angle d'un problème de « santé publique » à l'échelle de la France.

Pourtant, cette image ne correspond plus à la réalité : le métissage et les flux migratoires ont délocalisé et généralisé la problématique à l'ensemble du territoire.

DATES REPÈRES

ENTRE 1985 ET 1992

Mise en place du dépistage systématique de la drépanocytose aux Antilles, sur l'Île de la Réunion, en Guyane et à Mayotte

(en 1985 en Martinique et en Guadeloupe, en 1990 à la Réunion, en 1992 en Guyane et à Mayotte)

1995-2000

Extension du dépistage ciblé à la France métropolitaine

2001

L'UNESCO inaugure le réseau francophone de lutte contre la drépanocytose

2004

La drépanocytose fait partie des objectifs de santé publique en France

2006

L'OMS incite les États concernés à agir sur la prise en charge de la maladie.[1]

2008

L'ONU reconnaît la drépanocytose comme une priorité de santé publique et crée la journée internationale de lutte contre la drépanocytose

1. Cinquante-neuvième assemblée mondiale de la Santé — procès-verbaux et rapports des commissions - drépanocytose. (2006, 27 mai). Organisation mondiale de la Santé. https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/21621/WHA59_R20-fr.pdf

11. Loi du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique, loi no 2004-806 (2004) (France) – article ANNEXE, objectif 88. https://www.legifrance.gouv.fr/loda/id/LEGIARTI000006697614/2004-08-11/#LEGIARTI000006697614

12. Rapport d'activité 2019 du Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal. (2020). http://depistage-neonatal.org/wp-content/uploads/2021/01/Rapport-Activite-2019.pdf

Une mobilisation croissante des associations et des élus en France

Désormais, la drépanocytose ne semble plus faire l'objet d'une attention spécifique mais est traitée au sein du grand ensemble des « maladies rares » au niveau national ou à l'échelle régionale par l'intermédiaire de rares plans spécifiques (DROM et Île-de-France notamment).

Plusieurs associations de patients, à l'image de l'Association pour l'Information et la Prévention de la Drépanocytose (APIPD), la Fédération des Malades Drépanocytaires et Thalassémiques SOS Globi (FMDT SOS Globi), Drépacare, APIPD Martinique, Drépa-Guyane et Guadeloupe Espoir Drépanocytose, œuvrent au quotidien pour sensibiliser le public à la drépanocytose, accompagner les patients et améliorer la prise en charge de la pathologie. Le travail des associations est considérable et permet petit à petit une meilleure visibilité de la pathologie et un meilleur accompagnement des patients.

Des initiatives parlementaires ont également été initiées pour alerter l'exécutif sur les problématiques liées à la drépanocytose. C'est le cas notamment du rapport d'information réalisé en 2018 par la Délégation aux Outre-Mer.[1]

Si ces initiatives sont essentielles pour mettre la drépanocytose à l'agenda des politiques publiques de santé et lui donner une plus grande visibilité auprès du grand public, force est de constater qu'elles ne suffisent pas à améliorer durablement la prise en charge de la pathologie en France.

1. Serva, O. (2018). Rapport d'information n°1442 enregistré à la Présidence de l'Assemblée nationale le 22 Novembre 2018, fait au nom de la délégation aux Outre-Mer sur la drépanocytose (Rapport de l'Assemblée nationale n°1442). https://www.assemblee-nationale.fr/dyn/15/rapports/om/l15b1442_rapport-information

UN FARDEAU INVISIBLE PORTÉ PAR LES PATIENTS, SOURCE DE STIGMATISATIONS ET D'INÉGALITÉS

Une douleur sévère mais invisible de l'extérieur

Une douleur physique, une souffrance psychologique

En France, 12 millions de personnes ont un handicap[13]. Parmi elles, **80 % ont un handicap qui ne se voit pas**[14]. Les patients atteints de drépanocytose font partie de ces Français qui portent un **« fardeau invisible »**. Ils subissent **une maladie sans aucun symptôme physique extérieur, mais qui se manifeste notamment par des crises de douleurs d'une intensité insoupçonnée**[15] à l'occasion de crises vaso-occlusives.

Dans un article[16], les psychologues Jacqueline Faure et Patricia Hanquet rapportent un témoignage de patient qui en donne un aperçu : *« À chaque crise douloureuse, je me mets dans une position d'immobilisation presque totale car je sais que le moindre mouvement va augmenter la douleur… »*.

TÉMOIGNAGE PATIENT

« Maman, j'en ai marre de ma maladie, la drépanocytose m'embête, pourquoi est-ce moi qui ai la maladie et pas les autres ? Ce n'est pas juste ! »

Témoignage d'un patient enfant

Des patients isolés face à leur maladie, même à l'hôpital

Face à cette souffrance, **les patients se trouvent isolés et souvent mal compris par leurs proches, leurs collègues, mais aussi par le personnel soignant.** Ainsi, les médecins, infirmiers et aides-soignants ont des difficultés à appréhender cette douleur et à prendre en charge des patients qu'ils ne peuvent pas guérir – et parfois à peine soulager[17]. Marie-France Tirolien, Présidente de l'association Guadeloupe Espoir Drépanocytose explique ainsi qu'il *« n'est pas rare que des drépanocytaires nous appellent en larmes, en nous disant […] qu'ils n'en peuvent plus, parce qu'ils ne supportent pas de supplier pour avoir des [antalgiques forts adaptés], de devoir expliquer leur maladie à un interne qui, parfois, n'arrive même pas à prononcer le mot "drépanocytaire". »*

Selon les résultats d'une étude internationale sur la drépanocytose conduite par le laboratoire Novartis en 2019, 39 % des patients drépanocytaires qui gèrent leurs crises chez eux le font à cause d'une mauvaise expérience à l'hôpital et/ou aux urgences[18].Ce constat a mené le CHU Henri Mondor (Créteil) à mettre en place un programme organisé de prise en charge des patients drépanocytaires à distance. Ce programme, dénommé « DREPADOM », mobilise les équipes soignantes du CHU depuis l'hôpital, via les outils numériques, afin qu'elles accompagnent les patients dans la gestion de leurs crises à domicile.

13. Handicap invisible. (2020, 9 octobre). APF France handicap. https://www.apf-francehandicap.org/handicap-invisible-35492

14. Ibid.

15. Faure, J., & Hanquet, P. (2009). Souffrance et plainte chez le patient adulte drépanocytaire en crise douloureuse. Recherche en soins infirmiers, N° 97(2), 104-115. https://doi.org/10.3917/rsi.097.0104

16. Ibid. *17.* Ibid.

18. Osunkwo, I. I., Andemariam, B., Miniti C.P., et al. (2021). Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and disease management strategies: Results from the international Sickle Cell World Assessment Survey (SWAY). American Journal of Hematology, 1-14. https://doi.org/10.1002/ajh.26063

Des difficultés d'intégration sociale et professionnelle

Un impact significatif sur la scolarité…

Au-delà des symptômes, **la maladie est source d'importantes difficultés d'intégration sociale** qui sont peu discutées et mal prises en compte dans l'environnement scolaire[19] ou professionnel.

Ainsi durant la jeunesse et la scolarité, les hospitalisations successives des jeunes atteints de drépanocytose viennent perturber leur parcours[20]. Le stress scolaire peut aussi être un facteur d'aggravation des crises vaso-occlusives, rendant la scolarité difficile à suivre. L'accompagnement du corps professoral n'est alors pas toujours adapté : **la plupart des enseignants ne comprennent pas les douleurs ou le comportement des malades et ont des difficultés à intégrer un élève souvent absent ou fatigué à cause de sa maladie.** Outre ces difficultés en classe, les jeunes atteints de drépanocytose ont aussi plus de difficultés ou sont totalement écartés de certaines activités sportives ou associatives, pouvant là aussi être un facteur d'exclusion chez les adolescents.

TÉMOIGNAGE PATIENT

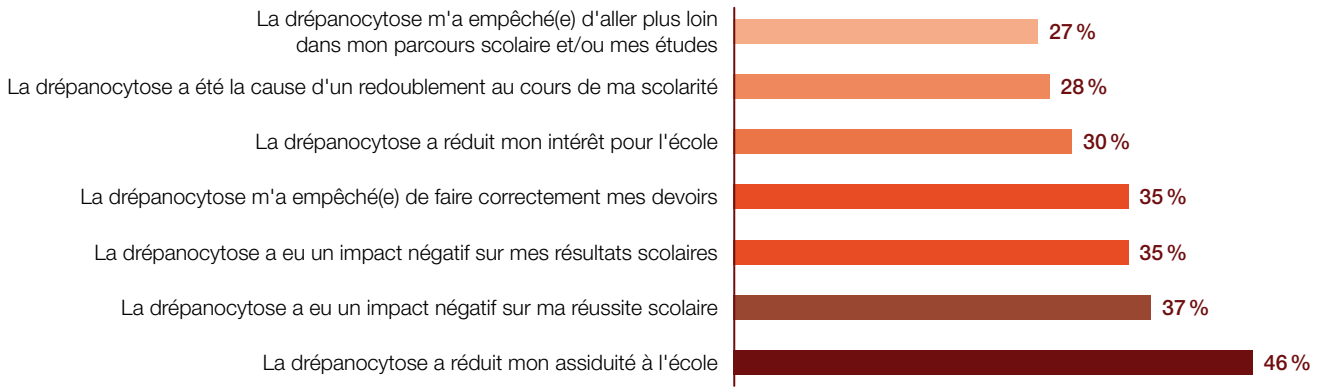
« Je suis drépanocytaire… Ce n'est pas facile pour mes parents, dans la vie de tous les jours, ils souffrent. Parfois, j'ai l'impression d'être un fardeau pour eux. Je fais beaucoup de crises. Je les oblige à se lever tôt, à m'emmener à l'hôpital, parfois tard le soir. »

Témoignage d'un patient enfant

Un travail de recherche, mené au rectorat de Créteil par le Centre hospitalier intercommunal de Créteil, illustre ce mal-être scolaire[21]. Au sein d'une cohorte de 50 élèves atteints de drépanocytose, **40 % seulement avaient les compétences scolaires attendues à leur âge.** Les autres étaient soit dans une *« grande fragilité cognitive ou linguistique »* ou *faisaient face à des « lacunes dans les apprentissages premiers »*.

Il arrive donc que la gravité des symptômes, associés à des hospitalisations régulières, détournent **certains patients des études longues, alors qu'ils auraient pu en avoir l'envie et les capacités.** Selon l'étude internationale SWAY, près de 30 % des patients affirment que la maladie les a contraints à redoubler ou les a empêchés de progresser dans leurs études[22].

Effets de la drépanocytose sur le parcours scolaire



Source : Osunkwo, I. I., Andemariam, B., Miniti C.P., et al. (2021). Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and disease management strategies: Results from the international Sickle Cell World Assessment Survey (SWAY). American Journal of Hematology, 1-14. https://doi.org/10.1002/ajh.26063

19. Gilormini, G. & Cormont, M. (2015). « MP 3 » : un exemple de prise en charge psychologique en groupe à médiation d'adolescents atteints de drépanocytose hospitalisés en centre de soins-études. Enfances & Psy, 1(1), 135-144. https://doi.org/10.3917/ep.065.0135

20. Voir sur le sujet l'initiative Drépascol : DREPASCOL (2018). CHI Creteil. https://www.chicreteil.fr/fileadmin/user_upload/Recherche_DREPASCOL__A_l_attention_des_equipes_medicales_et_educatives.pdf

21. Corinne Pondarré et al. (2017). Drepascol, rapport final scientifique. https://www.firah.org/upload/l-appel-a-projets/AP/AP2015/112%20Drepanocytose/livrables/drepascol-rapport-final.pdf

22. Osunkwo, I. I., Andemariam, B., Miniti C.P., et al. (2021). Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and disease management strategies: Results from the international Sickle Cell World Assessment Survey (SWAY). American Journal of Hematology, 1-14. https://doi.org/10.1002/ajh.26063

… et sur la vie professionnelle des patients…

À l'âge adulte, les malades rencontrent d'autres difficultés lors de l'entrée sur le marché du travail et la gestion des crises dans un cadre professionnel.

Les employeurs ne comprennent pas toujours les absences répétées de leur salarié et la fatigue le reste du temps. En raison de ces symptômes, les patients atteints de drépanocytose ne peuvent pas réaliser certaines tâches physiques nécessaires dans certaines professions, au risque de déclencher une crise : effort physique prolongé, mouvements répétés (notamment se baisser et se relever), faible hydratation…

Le fardeau que portent les patients atteints de drépanocytose se traduit aussi en termes de coûts financiers. Ceux-ci sont avant tout supportés par les malades et leur famille dans l'achat d'équipements spécifiques ou du fait de jours de carence. **Plus insidieusement, ce sont aussi des pertes d'opportunité scolaires et professionnelles.**

TÉMOIGNAGE

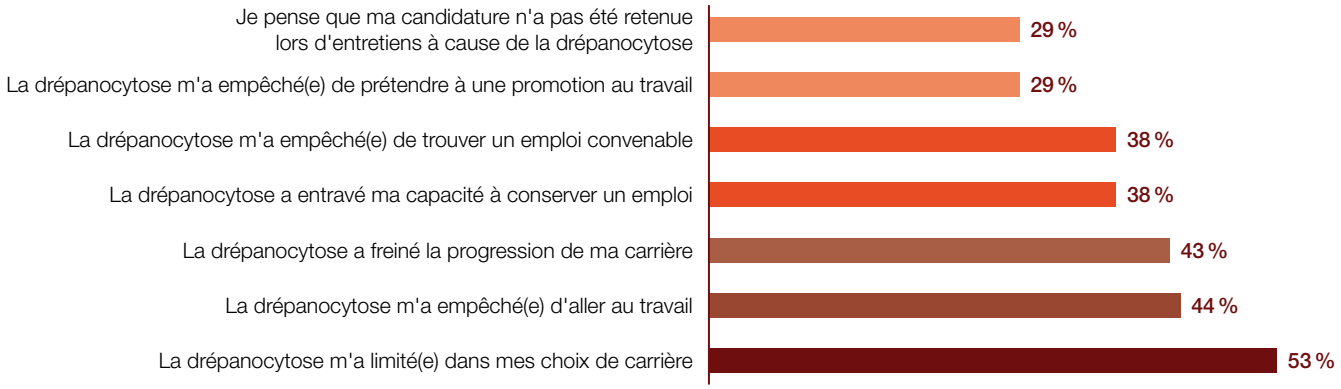
« Je dirige une école supérieure et l'une de mes employées m'a annoncé être atteinte de drépanocytose. Cela intervient après plusieurs mois de retards et absences injustifiés qui sont très gênants pour notre activité. Le désordre mis dans notre activité pourrait m'inciter à un licenciement mais je suis plutôt dans l'aide et la bienveillance. J'aimerais trouver d'autres solutions accompagnantes pour l'aider à avoir la meilleure prise en charge possible mais je ne sais pas par où commencer… »

Témoignage d'un employeur

Dans une étude internationale[23] sur l'impact de la drépanocytose sur la vie quotidienne des patients, 53 % de ceux ayant un emploi ou ayant déjà été employés indiquent avoir réduit leurs heures de travail à cause de la maladie.

Ainsi, à chaque étape de leur vie, les patients atteints de drépanocytose sont confrontés à des obstacles, des difficultés et des incompréhensions quant à leur maladie et leur traitement. Ces parcours scolaires et professionnels ne facilitent pas l'intégration sociale des malades, qui se retrouvent stigmatisés et isolés à cause de leur pathologie.

Effets de la drépanocytose sur la carrière et l'emploi



Source : Osunkwo, I. I., Andemariam, B., Miniti C.P., et al. (2021). Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and disease management strategies: Results from the international Sickle Cell World Assessment Survey (SWAY). American Journal of Hematology, 1-14. https://doi.org/10.1002/ajh.26063

23. Ibid.

… qui aggrave, ou provoque, des situations de grande précarité.

Enfin, pour diverses raisons historiques et sociales, **certains patients atteints de drépanocytose vivent parfois dans des situations de grande précarité qui compliquent encore davantage leur bonne prise en charge, accentuant de fait les inégalités sociales.** Les professionnels de santé et les associations de patients témoignent notamment être régulièrement confrontés à la nécessité d'accompagner des mères isolées avec un ou plusieurs enfants malades à charge, des patients à faibles revenus, des personnes sans domicile fixe ou encore des migrants.

Pour ces patients, **la situation personnelle déjà très précaire est aggravée par leur maladie à un stade souvent très avancé car mal prise en charge.** Si ces patients fragiles sont généralement accompagnés d'un point de vue médical, force est de constater que leur accompagnement social reste trop faible.

Porter un regard sociologique sur la drépanocytose

AGNÈS LAINÉ

Toute maladie est un fait social. En tant que maladie chronique, maladie rare et maladie génétique, la drépanocytose entraine, pour les personnes atteintes, des rapports spécifiques au corps individuel et familial ainsi qu'au système de santé. Vivre toute son existence avec une pathologie handicapante implique des adaptations permanentes et réciproques entre le maintien d'une santé satisfaisante et les impératifs de la vie sociale, économique et affective. La maladie génétique provient des ascendants et se transmet à des descendants, du moins le risque existe qui expose au stigmate et peut diviser les couples. Le dépistage et le diagnostic fœtal confrontent les futurs parents, le corps médical et la société à l'ensemble des questions éthiques, culturelles et psychologiques que pose la prévention primaire. La drépanocytose nécessite une relation à une diversité de professionnels et de dispositifs sociaux et médicaux tout au long de la vie, alors que c'est une maladie rare, donc méconnue. Disons aussi : diversement connue, puisque les patients ont des origines géographiques très variées. Ces familles nous répercutent la diversité des savoirs, des médecines, des représentations du corps et de la maladie, ainsi que les inégalités profondes d'accès au soin dans les pays d'origine.

En France, aussi, cette maladie affecte des populations vulnérables. Les familles primo-arrivantes sont soumises aux difficultés d'accès aux droits et d'accès aux soins : titres de séjour, travail, assurance-maladie, logement, sont dans le cadre législatif actuel des ressources rares et toujours remises en cause. Elles font parfois passer la santé des enfants au second plan dans une perspective de survie du groupe famille.

La drépanocytose, c'est aussi une maladie qui a une longue histoire naturelle, scientifique et sociétale mais qui, dans l'imaginaire de tous, vient d'ailleurs. Aussi malgré sa fréquence, elle n'a pas acquis pleinement sa légitimité dans le paysage sanitaire français.

Pour toutes ces raisons, on peut dire que des travaux de recherche en sciences humaines et sociales font partie intégrante de l'accompagnement des patients et de la société pour une prise en charge médicale réussie de ce fait socio-biologique complexe.

AGNÈS LAINÉ – *sociologue, chercheure membre de l'Institut des Mondes Africains (IMAF)*

LES DÉFIS DE LA DRÉPANOCYTOSE

15 PROPOSITIONS POUR AMÉLIORER LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS EN FRANCE

PRÉAMBULE

Les constats et propositions détaillées dans ce carnet sont le fruit des échanges des tables rondes régionales, ainsi que du travail de synthèse du groupe de travail national qui a regroupé constats et propositions autour de trois grands défis :

1. *Le défi de la prévention et de la sensibilisation*
2. *Le défi de la structuration d'un parcours de soins pluridisciplinaire*
3. *Le défi de l'égalité d'accès aux soins*

#1 | Le défi de la prévention et de la sensibilisation

La drépanocytose est une pathologie qui n'est pas assez visible dans le débat public

La drépanocytose est la première maladie génétique en France et dans le monde et pourtant, l'une des maladies rares dont on parle le moins. Elle est peu connue du grand public et des professionnels de santé non experts de la pathologie, et ce, malgré l'augmentation constante de la population de patients atteints de drépanocytose sur le territoire. Rendre visible cette pathologie invisible est donc un enjeu majeur pour renforcer la connaissance et sensibiliser le grand public à cette cause.

L'absence de dépistage néonatal généralisé en métropole est un frein à la reconnaissance de la pathologie et à la mise en place de politiques de prévention

En France, le dépistage néonatal est systématique dans les DROM depuis 2000, mais il reste ciblé en métropole où il ne concerne que les nouveau-nés de parents originaires de régions à risque pour la drépanocytose[24]. Or, cette notion de « population à risque » est de moins en moins pertinente dans notre société au regard du brassage des populations et de l'évolution de la démographie de la pathologie. **Ce choix concernant le dépistage ne permet pas d'identifier toutes les personnes à risques, les transmetteurs et les patients**, et ne permet pas non plus une prise en charge optimale. La non-généralisation du dépistage néonatal conduit à des données parcellaires et peu actualisées, qui ne permettent pas de renforcer les connaissances actuelles sur la pathologie. Enfin, le dépistage de la drépanocytose peut également permettre de promouvoir le dépistage des hétérozygotes (porteurs sains) et des autres hémoglobinopathies (thalassémie entre autres), participant ainsi à une culture de la prévention des pathologies génétiques du sang en France et par conséquent, une prise en charge optimisée.

L'école et le monde professionnel peuvent être des lieux de discriminations pour les patients atteints de drépanocytose

Les symptômes de la drépanocytose (crises vaso-occlusives (CVO), anémie…), **associés à une prise en charge médicale lourde** (recours aux urgences, hospitalisations ponctuelles ou régulières en soins intensifs et parfois en réanimation…), **sont souvent sources de difficultés scolaires et professionnelles.** Les symptômes des patients atteints de drépanocytose et les fragilités associées sont aussi parfois incompris par le personnel scolaire et les employeurs (fatigue, difficultés à assimiler les informations, besoin de s'hydrater régulièrement, etc.), conduisant à des situations de stigmatisation voire d'exclusion. Si les associations de patients effectuent déjà des missions de sensibilisation au sein des écoles, les bénévoles restent assez peu sollicités par les établissements scolaires.

24. Remion, J., & Pluchart, C. (2019). Targeted screening failures in neonates with sickle cell disease in metropolitan France from 2005 to 2017 : Number of cases, failure circumstances and health at diagnosis. Archives de Pédiatrie, 26(8), 451-452. https://doi.org/10.1016/j.arcped.2019.10.006

◗ Les professionnels de santé non experts de la drépanocytose sont insuffisamment formés aux spécificités de la prise en charge de la drépanocytose

Les témoignages des patients atteints de drépanocytose illustrent une méconnaissance de la pathologie par beaucoup de professionnels de santé, notamment aux urgences et dans les hôpitaux de proximité mais aussi auprès des généralistes et spécialistes en ville.

Parmi les patients de l'étude internationale SWAY, 26 %[25] de ceux qui déclarent gérer leurs crises vaso-occlusives à domicile estiment que les professionnels de santé ne comprennent pas la drépanocytose. La formation des professionnels de santé, mais aussi des acteurs paramédicaux (infirmier(e)s) et des secours (pompiers notamment), est donc un enjeu prioritaire identifié par les associations de patients et l'ensemble des acteurs de la filière.

LES PROPOSITIONS

✓ PROPOSITION 1

Faire de la drépanocytose une Grande Cause Nationale en 2022

Faire de la drépanocytose une Grande Cause nationale permettrait notamment d'aider les associations à déployer des campagnes de sensibilisation à grande échelle, sur l'ensemble du territoire. Ces campagnes de sensibilisation pourraient être diffusées en priorité dans les lieux de prise en charge et en milieu scolaire : cabinets des médecins généralistes, hôpitaux, centres de don de sang, lieux d'enseignement primaire, lieux d'enseignement secondaire, etc.
Faire de la drépanocytose une Grande Cause nationale créerait **un temps fort médiatique et politique pour sensibiliser la population à cette pathologie**, sensibilisation qui devra être ensuite entretenue dans la durée.

✓ PROPOSITION 2

Généraliser le dépistage néonatal de la drépanocytose en métropole et promouvoir le dépistage des hétérozygotes au sein des populations à risque pour la drépanocytose et les autres hémoglobinopathies

Généraliser le dépistage néonatal de la drépanocytose (au même titre que les quatre autres maladies faisant l'objet d'un dépistage néonatal en France au cours de la première semaine de vie : la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la mucoviscidose et le déficit en MCAD[26]) permettrait un recensement national de la pathologie et de limiter les risques de stigmatisation envers les patients (si le dépistage est généralisé dans les DROM, il est encore ciblé en France métropolitaine selon l'origine). La généralisation du dépistage néonatal donnerait aussi les moyens de mieux prévenir le développement de la pathologie. **Ce dépistage néonatal généralisé devrait s'accompagner de campagnes visant à favoriser le dépistage auprès des adultes pour identifier les porteurs du gène** (hétérozygotes AS) et les autres hémoglobinopathies (notamment la thalassémie) pour les accompagner dans la compréhension de la pathologie.
La généralisation du dépistage néonatal rendrait également possible la réalisation d'un registre national prospectif de la pathologie.

---

25. Osunkwo, I. I., Andemariam, B., Miniti C.P., et al. (2021). Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and disease management strategies: Results from the international Sickle Cell World Assessment Survey (SWAY). American Journal of Hematology, 1-14. https://doi.org/10.1002/ajh.26063

26. Depuis le 1er décembre 2020, le déficit en MCAD est dépisté au moins 48 heures et idéalement 72 heures après la naissance – Arrêté du 12 novembre 2020 modifiant l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale, Arrêté (2020, 15 novembre) (France). Journal officiel de la République française, (0277). https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/id/JORFTEXT000042521346

✓ **PROPOSITION 3**

Développer des campagnes de prévention en milieu scolaire et professionnel en lien avec Santé Publique France

Développer des campagnes de prévention en milieu scolaire et professionnel, avec l'appui de Santé Publique France pour structurer des outils adaptés aux différents publics. La sensibilisation des publics est essentielle et doit être différenciée selon l'âge : sensibilisation au don du sang et transfusion auprès des jeunes adultes, éducation génétique pour les futurs parents ou adaptation des conditions de travail pour les actifs. Dans ce cadre, les milieux scolaires, universitaires et professionnels sont structurants pour bien accompagner les patients atteints de drépanocytose.

- En milieu scolaire et universitaire, ces campagnes de prévention pourraient s'appuyer prioritairement sur le **service sanitaire des étudiants en santé** – il faudrait alors inciter les étudiants à se saisir de cette thématique, les accompagner dans la création de modules de prévention et les aider à identifier les établissements prioritaires.
- Dans le monde professionnel, il s'agirait de travailler prioritairement avec la **médecine du travail** en créant une *task force* composée d'experts cliniques de la pathologie, de représentants de Santé Publique France et de médecins du travail pour identifier les leviers de sensibilisation en milieu professionnel.

✓ **PROPOSITION 4**

Intégrer pleinement la drépanocytose dans un nouveau plan national sur la prise en charge de la douleur

Relancer un Plan National sur la prise en charge de la douleur, faisant suite au dernier plan datant de 2006-2010, en incluant pleinement la drépanocytose parmi les maladies chroniques prioritaires. C'est en particulier l'accompagnement des douleurs intenses provoquées par les CVO (crises vaso-occlusives) qui doit faire l'objet d'un accompagnement renforcé. Ce quatrième plan quinquennal doit permettre, entre autres, la formation des professionnels de santé à la gestion de la douleur et l'achat d'équipements dédiés dans les centres de soin.

✓ **PROPOSITION 5**

Développer et renforcer la formation des professionnels de santé et du personnel paramédical

Développer la formation des professionnels de santé à la drépanocytose, en renforçant les enseignements liés à la drépanocytose en formation initiale et en structurant des modules dédiés pour la formation continue.

- **La formation initiale doit inclure un renforcement de l'enseignement sur la pathologie** lors du deuxième cycle (de la quatrième à la sixième année) des études de médecine.
- **La formation continue doit avant tout viser les professionnels de santé (ville et hôpital) dans les régions à forte prévalence.** Les centres de référence de la pathologie peuvent avoir un rôle structurant dans la formation continue des professionnels de santé, notamment en organisant des journées de formation ou en développant des modules de formation en ligne (MOOC) à destination des médecins non-spécialistes.

Enfin, le personnel paramédical, le personnel assimilé médical et les secours doivent également être formé aux spécificités de la drépanocytose, notamment les infirmier(e)s, les sages-femmes et les pompiers, lors de leur formation initiale.

#2 | Le défi de la structuration d'un parcours de soins pluridisciplinaire

De nombreux patients ne sont pas intégrés dans un parcours de soins structuré ou en sortent au moment du passage de l'adolescence à l'âge adulte

Une fois le diagnostic posé, il est très important d'offrir au patient un suivi régulier, et de pouvoir l'accueillir en cas de crise. Dans l'enfance, le suivi par un pédiatre peut être une chance pour les patients. Mais bon nombre d'entre eux sont susceptibles d'arrêter le suivi régulier au moment de la transition de l'adolescence vers l'âge adulte, d'autant plus dans des situations de fragilités. D'une part, la prise d'autonomie du patient adolescent peut conduire à une volonté de mettre à distance sa pathologie et les figures d'autorité qui l'entourent (patients, professionnels de santé). D'autre part, un médecin spécialiste devrait prendre le relais du pédiatre, mais cette démarche n'est pas automatique. Cette transition entre l'adolescence et l'âge adulte fait partie des principales faiblesses du parcours de soins, laissant de nombreux patients sans suivi systématique jusqu'à ce qu'une crise grave les conduise à une hospitalisation et à la mise en relation avec un nouveau spécialiste.

3 questions au Pr MARIANE DE MONTALEMBERT sur l'accompagnement des mineurs

Quelles sont les conséquences spécifiques de la pathologie sur le parcours scolaire des jeunes patients, et en particulier sur les enfants ?

La drépanocytose, en tant que telle, est source de symptômes dont la fatigabilité ou des difficultés de concentration et des crises douloureuses qui engendrent des absences scolaires. La pathologie peut également provoquer des troubles du développement neuro-cognitif et des atteintes vasculaires cérébrales qui peuvent s'exprimer d'une part via des accidents vasculaires cérébraux et d'autres part via des micro-infarctus cérébraux qui peuvent entraîner un retard des aptitudes cognitives.

Les jeunes patients atteints de drépanocytose ont également des difficultés en termes de confiance en eux. En effet, la pathologie s'exprime parfois par des symptômes comme les yeux jaunes ou un retard de croissance qui handicapent les patients.

Enfin, la sociologie des patients atteints de drépanocytose a aussi un impact. Parfois en situation de précarité sociale, les patients cumulent ainsi des difficultés.

La drépanocytose est donc une pathologie qui peut affecter durablement le parcours scolaire des jeunes patients et provoquer un absentéisme parfois prolongé.

Quels dispositifs pourraient être mis en place à l'école pour améliorer l'accompagnement des enfants atteints de drépanocytose ?

La première chose à faire est de renforcer la formation des enseignants qui ne savent pas toujours comment réagir face aux enfants atteints de drépanocytose. Ce sont des enfants qui peuvent avoir des difficultés scolaires et qu'il faut accompagner, notamment en aménageant leur temps de travail et d'examen (ce à quoi ils ont droit, en particulier pour les examens classants).

Cette information doit être largement diffusée au sein des établissements et surtout auprès des médecins scolaires. Des réunions de suivi des élèves atteints de drépanocytose pourraient également être pertinentes, en faisant dialoguer les médecins et les enseignants.

La période de dépistage des Dys (notamment dyslexie, dysphasie et dyspraxie) est essentielle pour les patients drépanocytaires. Ce dépistage doit être renforcé auprès d'eux afin de pouvoir identifier en amont les troubles cognitifs et d'apprentissage.

Enfin, les aides existantes doivent être promues auprès des élèves : je pense notamment au PPRE (programme personnalisé de réussite éducative), au PAP (plan d'accompagnement personnalisé) et aux SAPAD (services d'assistance pédagogique à domicile).

En matière de suivi des patients, la transition entre l'adolescence et l'âge adulte est souvent considérée comme un angle mort de la prise en charge. Pourriez-vous nous expliquer pourquoi et quelles solutions envisager pour y remédier ?

L'adolescence est une période charnière pour les patients atteints de drépanocytose, qui allie pic de mortalité et baisse du suivi thérapeutique. Les adolescents ne veulent pas être malades, ils veulent être comme tout le monde. Ils sont moins engagés au sein des initiatives créées par les centres de soins, n'habitent plus forcément chez leurs parents et ne connaissent pas encore assez la pathologie. C'est également à ce moment-là qu'ils se rendent compte du caractère durable de la pathologie et des complications importantes qu'elle peut provoquer, notamment sur leurs organes.

Ainsi, l'arrêt du suivi par leur pédiatre spécialisé n'est pas toujours compensé par le suivi d'un spécialiste pour adulte. Dès lors, il y a une coupure avec le personnel médical que les patients peuvent mettre du temps à retrouver, ce qui a des conséquences majeures sur leur santé.

C'est pour ces raisons que la transition doit être particulièrement bien accompagnée. Le patient doit ainsi mieux comprendre les ressorts de sa pathologie et les moyens de la gérer. Ensuite, le lien avec les services pour adultes doit se faire en amont de la transition pour s'assurer d'une bonne connaissance des spécialistes qui vont le suivre et donc d'un passage fluide entre les services. Enfin, une infirmière de transition peut accompagner le patient pour être sa référente dans cette période charnière ; le rôle de ces infirmières est essentiel au maintien du suivi et de l'observance des traitements.

Pr MARIANE DE MONTALEMBERT
– pédiatre à l'hôpital Necker à Paris

L'accompagnement psychologique des patients n'est pas encore à la hauteur des enjeux et des besoins des patients

La drépanocytose est une pathologie chronique, lourde et invalidante pour les patients et peut donc avoir **des conséquences psychiques considérables** (dépression, sentiment d'abandon ou d'injustice…). Selon une étude internationale[27], 62 % des patients atteints de drépanocytose sont insatisfaits de l'accompagnement psychologique de leur maladie, qu'il s'agisse de personnes déjà accompagnées par un professionnel de santé mais souhaitant l'être davantage ou de personnes non accompagnées souhaitant commencer une thérapie.

On observe notamment **une carence ou un défaut de psychologues, en ville comme à l'hôpital. Ce déficit de spécialistes affecte de manière importante les patients atteints de drépanocytose, pour lesquels un accompagnement psychologique est souvent nécessaire.** De même, l'absence de prise en charge par l'assurance maladie de ce type de consultations est un véritable frein pour des pour des patients dont beaucoup sont en situation de grande précarité sociale. Ainsi, cet accompagnement essentiel fait souvent défaut dans la prise en charge globale des patients.

27. Osunkwo, I. I., Andemariam, B., Miniti C.P., et al. (2021). Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and disease management strategies: Results from the international Sickle Cell World Assessment Survey (SWAY). American Journal of Hematology, 1-14. https://doi.org/10.1002/ajh.26063

Retentissements psychologiques liés à la drépanocytose

JACQUELINE FAURE

Par ses différents symptômes, la drépanocytose est génératrice de stress, de sentiments dépressifs, d'anxiété… Vécue dès la petite-enfance, **la douleur**, une des plus intenses qui puisse être décrite, est une effraction psychique comparable à un psycho-traumatisme et une souffrance telle que le patient peut craindre ou souhaiter la mort ; **la fatigue**, accablante, limite l'élan vital ; tous les organes (cerveau, œil, rein, articulations…) peuvent être touchés, **les complications** aiguës ou chroniques laissent parfois des séquelles invalidantes et le sentiment que le corps s'abîme inéluctablement avant l'âge. L'espérance de vie est en moyenne de 65 ans[1], elle augmente régulièrement grâce aux soins. La maladie est **chronique**, sans répit, s'exprimant parfois chez le bébé dès l'âge de 6 mois, impliquant une surveillance à la maison, un suivi médical régulier, des traitements au long cours avec leurs effets secondaires, des séjours fréquents à l'hôpital, parfois en réanimation… Chez la femme, la grossesse à haut risque pour la mère et le bébé est particulièrement anxiogène[2] et nécessite une prise en charge multidisciplinaire spécialisée. **Imprévisibles**, les hospitalisations en urgence bouleversent la vie familiale (scandée par des séparations brutales pendant l'enfance) et sociale (scolarité, travail, vacances interrompus…). La drépanocytose a une **prégnance** telle que certains patients guéris par la greffe de moelle osseuse (thérapie curative lourde, indiquée pour les formes graves) présentent des troubles de l'identité. La maladie est invisible (la douleur, la fatigue ne se voient pas)

1. Serva, O. (2018). Rapport d'information n°1442 enregistré à la Présidence de l'Assemblée nationale le 22 Novembre 2018, fait au nom de la délégation aux Outre-Mer sur la drépanocytose (Rapport de l'Assemblée nationale n°1442). https://www.assemblee-nationale.fr/dyn/15/rapports/om/l15b1442_rapport-information

2. Faure, J. (2004). Aspects psychologiques de la grossesse chez la femme drépanocytaire. Dans A. Lainé, La drépanocytose - regards croisés sur une maladie orpheline (279-291). Karthala. https://doi.org/10.4000/amades.584

et méconnue du grand public, les absences (à l'école, au travail…) sont souvent incomprises voire suspectes (parfois même au sein de l'entourage).

La vie relationnelle des patients en particulier celle avec leur famille (parents, fratrie, puis plus tard conjoint-e, enfants) est fragilisée. Maladie **génétique**, la drépanocytose se transmet par les deux parents. Elle affecte le couple et sa descendance. Le poids psychique (**sentiment de culpabilité**, colère, refus, angoisse de mort, secret par crainte de la stigmatisation, tabou…) ressenti dès l'annonce du diagnostic, s'il n'est pas pris en compte, a souvent un retentissement sur le couple lui-même (conflits, séparation…), sur le développement psycho-affectif de l'enfant (mésestime de soi, inhibition, sentiment de honte, crainte du rejet…) avec des effets qui perdurent jusque dans sa vie d'adulte. Les difficultés relationnelles entre les parents et cet enfant sont fréquentes car leur rôle est complexifié par celui d'être aussi un aidant et un soignant (risque de surprotection ou au contraire d'abandon, état d'épuisement…), ces difficultés, quand elles sont présentes, entravent son autonomisation, entraînent des conflits à l'adolescence (difficultés d'observance, rejet, déni de la maladie…) et se surajoutent aux **états anxieux et dépressifs** souvent présents du fait de la maladie elle-même. Toutes les sphères de la vie relationnelle (familiale, sociale, professionnelle et aussi affective et sexuelle, désir d'enfant avec la transmission du gène voire de la drépanocytose elle-même…) sont concernées. Pathologie du sang touchant en majorité une population d'origine africaine, elle présente parfois des **problématiques culturelles**[3] et/ou des difficultés liées au racisme[4].

Selon l'OMS la santé n'est pas une absence de maladie mais un état global de bien-être physique, psychique et sociale[5]. La santé mentale et la santé physique ne sont pas séparables. **Le soin psychique** dans la drépanocytose est indispensable au même titre que les autres soins médicaux. Les médecins et les soignants doivent être attentifs aux signes de souffrance psychologique afin de proposer la rencontre avec un psychologue au patient, éventuellement à ses parents, à la fratrie pendant l'enfance et ultérieurement à son conjoint-e et ses propres enfants.

La description faite ici ne pointe que des aspects problématiques de cette pathologie. Cependant de nombreux patients font face à l'épreuve de la drépanocytose avec vitalité, combativité et endurance. Comme tout un chacun ils apprécient la vie et aspirent à une existence accomplie.

JACQUELINE FAURE – *psychologue clinicienne, ex-attachée dans le service des maladies infectieuses et tropicales et le centre de la drépanocytose (adulte), service de médecine interne - hôpital Tenon (AP-HP. Sorbonne Université)*
jacqueline@e-faure.net

3. Faure, J. (2020). Être malade dans la migration, aspects psychologiques et culturels. Soins, 65(843 844), 37-39. https://doi.org/10.1016/s0038-0814(20)30052-9

4. « (…) aux problèmes somatiques des enfants peuvent s'ajouter (…) les aléas de l'accueil en Europe, le rejet, le racisme… » : Moro, M. R., & Radjack, R. (2020). L'enfant de migrants, soins en situation transculturelle. Soins, 65(843 844), 47 50. https://doi.org/10.1016/s0038-0814(20)30056-6

5. Constitution. (1946, 22 juillet). Organisation mondiale de la Santé. https://www.who.int/fr/about/who-we-are/constitution

Face aux difficultés rencontrées sur le terrain, l'accompagnement de l'assistance sociale de certains patients est parfois une nécessité

Les patients atteints de drépanocytose sont parfois dans des situations de précarité importante : mères isolées avec un ou plusieurs enfants malades à charge, patients à faible revenus, personnes sans domicile fixe ou encore patients migrants. Pourtant, on constate un déficit d'accompagnement social de ces populations en France. Ce déficit d'accompagnement est notamment dû à une carence de professionnels de l'accompagnement social en milieu hospitalier.

À l'hôpital comme en ville, l'assistance sociale peut accompagner les patients atteints de drépanocytose dans des démarches qui leur permettront d'obtenir des aménagements pour améliorer leur quotidien. Ces derniers consistent, par exemple, en l'attribution du **statut de travailleur handicapé, ou encore de l'allocation adulte handicapé** (Allocation aux adultes handicapés – AAH) pour les patients dont l'état de santé nécessite d'adapter leur activité professionnelle pour rester dans la vie active. Mais il peut également s'agir de solutions d'hébergements d'urgence dans les cas le nécessitant.

Peu de postes existent au sein de l'hôpital pour accompagner les patients les plus démunis. Mais le problème inverse existe aussi : peu de patients connaissent l'existence de possibilités d'accompagnement social au sein de l'hôpital.

Les solutions numériques (télémédecine, télé-expertise) aujourd'hui insuffisamment exploitées permettraient de mieux prévenir, informer, sensibiliser, soigner

Quelques outils numériques existent pour améliorer la prise en charge et le quotidien des patients. Des applications, à l'image de Drepacare[28], développées par des associations de patients et acteurs de la société civile, permettent aux patients de suivre leurs crises, d'enregistrer leurs symptômes et leur apportent des conseils dans la gestion quotidienne de leur pathologie (bien s'hydrater par exemple). De même, les applications de télémédecine permettent aux patients d'échanger avec un médecin à distance afin d'obtenir des conseils sur la façon de gérer leurs crises à domicile. Par exemple, l'application Link4Life permet aux soignants de suivre leurs patients à distance et de communiquer avec eux sur rendez-vous. Ces applications peuvent également être utilisées entre professionnels de santé (télé-expertise) afin de renforcer la communication et l'échange d'expertise entre spécialistes de la drépanocytose et non-spécialistes. **Pourtant, l'utilisation de ces outils reste encore peu développée.**

Un exemple d'utilisation des outils numériques par les équipes soignantes pour prendre en charge les patients à distance s'incarne à travers **l'initiative novatrice développée au sein du CHU Henri Mondor à Créteil.** Ce programme, appelé « Drepadom », mobilise les équipes soignantes pour évaluer les patients atteints de drépanocytose à distance, via, entre autres, l'utilisation d'outils numériques comme l'application Link4Life, leur évitant ainsi d'avoir à venir aux urgences. Si ce programme a été utilisé avec succès durant la crise liée à l'épidémie de Covid-19, il est actuellement soutenu par une structure individuelle et nécessite la mobilisation de moyens importants, ce qui ne permet pas encore de le déployer à plus grande échelle.

28. Drepacare. (2017). Drepacare. https://www.drepacare.com ; voir aussi Drepacare - Nos partenaires. (2017). Drepacare. https://www.drepacare.com/le-projet/nos-partenaires et Drepacare - Présentation de l'application. (2017). Drepacare. https://www.drepacare.com/lapp-mobile/pr%C3%A9sentation-de-lapplication.

LES PROPOSITIONS

Dans cette partie, cinq propositions clefs sont identifiées pour développer une prise en charge globale de la pathologie et des patients atteints de drépanocytose. Il faut noter que ***ces propositions nécessitent une réflexion plus large quant aux ressources financières et humaines allouées à la prise en charge et l'accompagnement de la drépanocytose.***

Pour les membres du groupe de travail, à l'heure de la crise liée à l'épidémie de Covid-19 et après le Ségur de la santé, ***il convient de s'interroger plus largement sur les besoins de prise en charge spécifiques de maladies rares comme la drépanocytose et le renforcement des effectifs dédiés parmi les professions médicales et paramédicales.***

✓ PROPOSITION 6

Construire un parcours de santé pluridisciplinaire pour les patients atteints de drépanocytose

Construire un parcours de santé pluridisciplinaire pour les patients atteints de drépanocytose, dans la lignée des projets initiés par la stratégie nationale « Ma Santé 2022 »[29]. Ces parcours de santé devront pleinement intégrer l'accompagnement psychologique et social, et permettre de développer un réseau de professionnels engagés dans la prise en charge des patients atteints de drépanocytose. Ce réseau devrait être constitué de médecins et pédiatres spécialistes de la drépanocytose, de psychologues hospitaliers et de médecins généralistes.

En particulier, ce parcours de soin devra faire en sorte de structurer l'accompagnement du patient lors du passage de l'adolescence à l'âge adulte, pour s'assurer d'un suivi régulier et adapté tout au long de sa vie.

✓ PROPOSITION 7

Expérimenter des modalités de financement innovantes de ce parcours de santé, comme l'accompagnement psychologique ou social

Expérimenter des modalités innovantes de ce parcours de santé pour les patients atteints de drépanocytose, comme la mise en place d'un forfait de prise en charge global intégrant toutes les dimensions de ce parcours, y compris l'accompagnement psychologique des patients et d'autres formes de consultations paramédicales. En outre, **la mise à disposition d'appartements thérapeutiques** pour les patients atteints de drépanocytose doit être permise pour les patients les plus fragiles, en coordination avec les professionnels de santé et l'assistance sociale.

Pour piloter au mieux le financement de ce parcours de soins, **des études médico-économiques devront impérativement être conduites pour mieux comprendre cette pathologie et ses implications sur la qualité de vie des patients et le système de santé.**

✓ PROPOSITION 8

Permettre aux patients de partager leurs données médicales en s'appuyant sur le Dossier Médical Partagé (DMP)

En s'appuyant sur la généralisation du Dossier Médical Partagé (DMP), **permettre à chaque patient de partager les données de santé relatives à sa pathologie afin de permettre à tout médecin d'accéder à son historique et d'adapter au mieux sa prise en charge.** En particulier, le DMP devrait pouvoir contenir le **dossier transfusionnel du patient**.
Le partage de ces données permettra une prise en charge homogène et de meilleure qualité sur l'ensemble du territoire, et donc la mise en place d'un registre des patients atteints de drépanocytose *(voir proposition 15)*.

29. *Ma Santé 2022 : un engagement collectif. Dossier de presse. (s. d.). Ministère des Solidarités et de la Santé. https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/ma_sante_2022_pages_vdef_.pdf*

✓ **PROPOSITION 9**

Renforcer l'utilisation des outils existants (applications de suivi des crises, applications de télémédecine et télé-expertise) pour développer et faciliter la prise en charge à domicile des patients

Renforcer l'utilisation des outils et dispositifs de suivi et de prise en charge à domicile existants dans l'ensemble des centres de référence de la drépanocytose, pour améliorer la qualité de vie des patients et développer la télémédecine dans cette pathologie. Le perfectionnement de ces solutions de prise en charge à domicile pourra être fondé sur les initiatives réussies à l'initiative de certains centres experts. Ces initiatives de suivi à domicile (numérique ou avec l'appui d'aides-soignants) nécessitent des ressources humaines et financières qui doivent donc être développées.

En complément, l'utilisation des outils de télé-expertise doit être renforcé pour permettre à des médecins généralistes de solliciter plus régulièrement l'expertise de spécialistes de la prise en charge de la pathologie et d'échanger sur le suivi ou la prise en charge d'un patient. Pour cela, il est nécessaire que les professionnels de santé soient sensibilisés à l'existence de ces outils et à la possibilité qu'ils ont d'y recourir.

✓ **PROPOSITION 10**

Faciliter l'accès des patients à des services d'assistance sociale, à des hébergements d'urgence et au statut de travailleur handicapé au sein des MDPH

Faciliter l'accès des patients à des services d'assistance sociale et simplifier et accélérer les démarches auprès de la MDPH pour les patients atteints de drépanocytose qui souhaitent obtenir le statut de travailleur handicapé. La possibilité d'un accompagnement social doit être davantage mis en avant lors de la prise en charge à l'hôpital et la présence de l'assistance sociale doit y être renforcée. Afin d'accélérer les démarches auprès de la MDPH, des réunions annuelles au niveau départemental entre les professionnels de santé spécialistes de la pathologie, l'assistance sociale, la DGT, Pôle Emploi et la MDPH pourraient être mises en œuvre dans un objectif de sensibilisation et de coordination.

Dans certaines situations, des solutions d'hébergement d'urgence, comme des chambres d'hôtel, doivent également être envisagées pour les patients atteints de drépanocytose. Ces hébergements d'urgence permettent notamment d'accompagner les jeunes patients en situation de rupture socio-familiale et de préserver leur état de santé. En l'absence d'accompagnement social, ces patients fragiles font en effet face à une nette aggravation de leur état de santé nécessitant une hospitalisation et une prise en charge lourde. La mise en place de ces solutions d'hébergements d'urgence permettrait donc à la fois un meilleur accompagnement des patients et des économies induites pour le système de santé.

#3 | Le défi de l'égalité d'accès aux soins

La prise en charge aux urgences est souvent mal vécue par les patients en raison d'une connaissance et d'une maîtrise hétérogènes des spécificités de la drépanocytose

33 % des crises vaso-occlusives conduisent les patients à une hospitalisation d'une nuit ou plus et 19 % sont prises en charge aux urgences[30]. Ces crises sont par ailleurs responsables de 95 % des hospitalisations des patients[31]. S'il existe des centres de référence et de compétence spécialisés dans la prise en charge de la drépanocytose, le lieu de résidence des patients ne leur permet pas toujours d'y accéder rapidement. Lorsque les patients se rendent aux urgences, le protocole de traitement a pour principal objectif de réduire la douleur et les risques associés[32] en hydratant par perfusion le patient et en prescrivant des traitements antidouleurs et des antibiotiques pour limiter les infections. Une transfusion sanguine peut aussi être nécessaire.

L'efficacité de cette prise en charge aux urgences diffère beaucoup en fonction de l'hôpital ou des services sollicités, à l'origine d'inégalités d'accès à des soins de qualité. Tous les professionnels de santé ne sont pas formés à la prise en charge de la drépanocytose. Les urgentistes par exemple s'en remettent régulièrement aux internistes, hématologues ou pédiatres spécialistes, ce qui ne permet pas toujours une prise en charge réactive. Les services des urgences sont également régulièrement saturés et l'affluence augmente significativement chaque année (93 % d'augmentation entre 1996 et 2015[33]), entrainant des difficultés de prise en charge.

Certains patients, habitués à gérer leur maladie, arrivent parfois à l'hôpital après avoir déjà mis en place les premiers soins pour atténuer la crise : hydratation, repos et prise d'antalgique. En arrivant à l'hôpital, ils demandent alors très vite à être mis sous antalgiques de palier III face à la douleur qu'ils n'ont pas réussi à maîtriser à domicile. Si le patient n'est pas connu des services, il peut être stigmatisé par des soignants qui penseraient déceler dans ce type de comportement des signes de toxicomanie.

TÉMOIGNAGE PATIENT

« Nous sommes arrivées à l'hôpital, on nous a laissé deux heures aux urgences, alors que ma fille était bien enregistrée comme drépanocytaire. Elle est restée dans un brancard en attendant qu'un médecin s'occupe d'elle. »

Source : Rapport d'information parlementaire sur la drépanocytose, 2018

Les patients font régulièrement état de leur insatisfaction vis-à-vis de la prise en charge aux urgences lors de crises vaso-occlusives sévères. Cette insatisfaction est une des principales raisons pour lesquelles certains patients préfèrent soigner leurs crises vaso-occlusives à domicile. Ainsi, 39 %[34] des patients qui ne se rendent pas à l'hôpital pour soigner leurs crises vaso-occlusives indiquent avoir eu une mauvaise expérience à l'hôpital ou aux urgences.

30. Osunkwo, I. I., Andemariam, B., Miniti C.P., et al. (2021). Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and disease management strategies: Results from the international Sickle Cell World Assessment Survey (SWAY). American Journal of Hematology, 1-14. https://doi.org/10.1002/ajh.26063

31. Ballas, S. K., & Lusardi, M. (2005). Hospital readmission for adult acute sickle cell painful episodes: frequency, etiology, and prognostic significance. American Journal of Hematology, 79(1), 17-25. https://doi.org/10.1002/ajh.20336

32. Haute Autorité de Santé. (2010, janvier). - Affection de longue durée, Syndromes drépanocytaires majeurs de l'adulte, Protocole national de diagnostic et de soins pour une maladie rare, pp.25-27. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2010-04/ald_10_guide_drepano_adulte_web.pdf

33. DREES - Panorama des établissements de santé, édition 2018, p.5-6 https://drees.solidarites-sante.gouv.fr/sites/default/files/2021-03/ve-5.pdf

34. Osunkwo, I. I., Andemariam, B., Miniti C.P., et al. (2021). Impact of sickle cell disease on patients' daily lives, symptoms reported, and disease management strategies: Results from the international Sickle Cell World Assessment Survey (SWAY). American Journal of Hematology, 1-14. https://doi.org/10.1002/ajh.26063

L'accès aux soins est inégalitaire selon les territoires et les centres hospitaliers

Les patients atteints de drépanocytose font face à d'importantes inégalités selon leur lieu de résidence et donc de prise en charge. Alors que le tiers des centres de compétence et de référence de la drépanocytose est situé en Île-de-France[35], les patients sont parfois obligés de se rendre dans des hôpitaux de proximité. Malgré les compétences des professionnels de santé et équipes médicales des hôpitaux de proximité, la prise en charge des patients atteints de drépanocytose n'y est pas toujours optimale. Ces centres disposent d'équipes parfois peu formées aux enjeux spécifiques de la prise en charge de la drépanocytose et n'ont pas tous accès à des équipements dédiés ou aux formations pour savoir les utiliser. On pense notamment aux enjeux de prise en charge de la douleur – nécessitant des connaissances et des équipements en injection d'antalgiques de palier III – et de gestion des transfusions sanguines – où la connaissance du profil du patient et de la pathologie peut s'avérer cruciale.

Mais les inégalités de prise en charge peuvent aussi être dues aux différences, parfois importantes, en matière de ressources humaines et financières des établissements. Ces ressources sont parfois inégalement réparties, par exemple dans les DROM, et ne permettent pas aux hôpitaux de participer pleinement à la recherche clinique et de prendre en charge de manière optimale les patients. L'accès précoce aux traitements y est également inégalitaire, certains hôpitaux évitant de mettre à disposition des patients certains traitements disponibles dans le cadre d'accès précoce – et donc pris en charge par l'Assurance maladie – par crainte de ne pas pouvoir assumer leur prise en charge une fois la période d'accès précoce terminée avec le budget limité de l'établissement hospitalier. **L'enjeu territorial de l'équité d'accès est donc important pour la prise en charge des patients atteints de la drépanocytose.**

35. Où consulter ? (2019, 6 juin). MCGRE - Filière de santé maladies rares. https://filiere-mcgre.fr/ou-consulter/

3 questions au Dr MARYSE ETIENNE-JULAN sur les difficultés d'accès aux thérapies et aux essais cliniques dans les DROM

Les médecins ont aujourd'hui un arsenal thérapeutique limité pour combattre la drépanocytose. Comment pensez-vous que cela va évoluer dans les années à venir ? Quels sont les espoirs pour les jeunes patients ?

Peu de traitements de fond sont actuellement disponibles. Leur efficacité est limitée ou n'est pas démontrée pour certaines complications, comme l'anémie profonde, le niveau d'hémolyse ou les atteintes chroniques. De plus, ils ne peuvent pas être prescrits à des doses efficaces chez les patients les plus âgés en raison de l'atteinte rénale. De nombreux essais thérapeutiques sont en cours. En 2019, de nouveaux traitements ont été autorisés par la Food and Drug Administration (FDA). (...) Il nous tarde de pouvoir les utiliser pour nos patients. Je rappelle que quand ces médicaments ont été autorisés par la FDA, la couverture médiatique a été très importante à travers le monde. Donc les patients sont informés. Et ils attendent de nous, que nous puissions leur mettre à disposition très rapidement ces nouveaux traitements. Les essais thérapeutiques se poursuivent et d'autres traitements vont ainsi progressivement émerger. Les traitements administrés par voie orale seront particulièrement utiles dans les régions du monde économiquement défavorisés où l'incidence

et la fréquence de la drépanocytose sont particulièrement élevées. La greffe de cellules souches hématopoïétiques, traitement curatif, à ce jour n'est pas applicable à tous les patients. Des travaux sont en cours pour améliorer son efficacité chez les adultes et avec des donneurs haploidentiques. La thérapie génique est au stade expérimental et ne pourra être utilisée que sur un nombre limité de patients.

La participation à des essais cliniques ou le recours à des traitements par l'intermédiaire d'Autorisations Temporaires d'Utilisation (ATU) sont souvent les premières voies d'accès des patients à de nouvelles thérapies. L'accès à ces dispositifs est-il équitable sur l'ensemble du territoire ? Pourquoi ?

L'accès au dispositif d'ATU n'est pas équitable sur tout le territoire. Par exemple en Outre-mer, les difficultés financières des centres hospitaliers entraînent des ruptures régulières d'approvisionnement et donc des interruptions de traitements chez les patients recevant ces traitements. D'autre part, l'accès à la prescription en ligne pour les médecins est parfois difficile pour des raisons matérielles (manque de lecteurs de cartes, …). Pour ce qui est des essais thérapeutiques, les médecins et leurs équipes sont volontaires pour participer à des essais thérapeutiques. Mais notre participation est difficile en raison d'un manque de personnel de recherche de soutien (IDE de recherche, TEC, …), d'effectifs faibles dans les pharmacies PUI, d'une charge de travail importante des cliniciens et d'effectifs médicaux insuffisants dans certaines équipes. Enfin, les délais très longs pour obtenir des autorisations dans le système français ne sont pas à notre avantage. Il est prévu, dans le cadre du Plan National Maladies Rares 3 que ceux-ci s'améliorent.

Quelles solutions mettre en place pour permettre un accès équitable aux thérapies innovantes pour tous les patients ?

Il faut que les praticiens hospitaliers soient régulièrement informés de l'évolution de la législation en matière de prescription de ces thérapies par la mise en place de formations en ligne que l'ANSM ou le ministère pourrait organiser. Les textes sont en cours d'évolution tant au niveau national qu'européen. Les autres solutions découlent des constats : il faut des effectifs médicaux suffisants, des équipes de soutien à la recherche complètes et efficaces, il faut soutenir les pharmacies hospitalières dans ce domaine (matériellement et en ressources humaines). Peut-être faut-il aussi doter les CHU de budgets spécifiques ciblés pour les médicaments prescrits en ATU.

Dr MARYSE ETIENNE-JULAN – *cheffe de service au sein de l'Unité transversale de la drépanocytose au CHU de Pointe-à-Pitre/Abymes, coordonnatrice du Centre de référence maladies rares de la drépanocytose aux Antilles-Guyane et médecin référent de la plateforme de coordination Maladies Rares de la Guadeloupe*

Le don de sang et les enjeux transfusionnels sont une problématique récurrente pour les patients atteints de drépanocytose

Les patients atteints de drépanocytose font également face à des inégalités en matière de transfusion sanguine. La drépanocytose est une pathologie qui nécessite des transfusions sanguines régulières dans certains cas graves. Des donneurs compatibles peuvent être trouvés dans toutes les populations. Cependant, une compatibilité optimale est observée plus fréquemment dans les populations de même origine. En d'autres termes, il est préférable que **le donneur soit de même origine que le receveur afin d'observer une compatibilité optimale des groupes sanguins.** En France, de nombreux patients atteints de drépanocytose sont d'origine afro-antillaise. Toutefois, par manque de donneurs, une grande partie des patients reçoivent des dons de personnes d'origine caucasienne, réduisant ainsi drastiquement l'efficacité de transfusions sanguines et augmentant les risques liés à la transfusion. La situation est encore plus complexe dans les DROM qui sont essentiellement dépendants des dons de sang provenant de métropole. Pour certains territoires, comme Mayotte et la Guyane, mais aussi Saint-Barthélemy, la collecte de sang est en effet interdite. En Guyane en particulier, la collecte de sang est prohibée depuis 2005[36]. **L'enjeu de la collecte du sang est déterminant pour les patients, mais aussi pour l'indépendance sanitaire de ces territoires et l'équité de prise en charge.**

36. En raison d'une prévalence importante de la maladie de Chagas (maladie potentiellement mortelle, propagée par un parasite principalement présent en Amérique latine). Cette situation n'est pourtant pas immuable : des techniques appliquées au Brésil (pays voisin de la Guyane) ont permis de dépister, voire de désactiver la maladie de Chagas dans les poches de sang (Question écrite n° 11760 de M. Antoine Karam (Guyane - LaREM) publiée dans le JO Sénat du 25/07/2019). Collecte de sang en Guyane - Sénat. (2019, 25 juillet). Sénat. https://www.senat.fr/questions/base/2019/qSEQ190711760.html

3 questions au Pr NARCISSE ELENGA sur le don du sang

Pourquoi et dans quelles circonstances le recours à des transfusions sanguines est-il nécessaire dans la prise en charge des patients atteints de drépanocytose ?

La transfusion sanguine est un traitement essentiel dans la prise en charge de la drépanocytose. Elle permet de traiter les symptômes de la maladie, mais aussi de prévenir des complications. Elle est prescrite sous forme de simple transfusion dans les circonstances suivantes :

- Aggravation de l'anémie ; crise vaso-occlusive qui ne cède pas malgré un traitement antalgique majeur bien conduit ; infection sévère non contrôlée malgré une antibiothérapie efficace ; syndrome thoracique aigu.

Dans d'autres circonstances, elle est prescrite sous forme d'échange transfusionnel afin d'abaisser le taux d'hémoglobine S à moins de 30 %. Ces circonstances sont les suivantes :

- Les situations d'urgence telles que l'accident vasculaire cérébral, le syndrome thoracique aigu d'emblée sévère ou résistant au traitement, la défaillance multiviscérale ;
- La prévention primaire de l'accident vasculaire cérébral ischémique à partir des données du Doppler transcrânien, la prévention secondaire des accidents vasculaires cérébraux, le syndrome thoracique aigu récidivant, en cas d'échec du traitement (dans les cas de complications cardiaques ou rénales, mais aussi en cas de douleurs chroniques).

Aujourd'hui, quels sont les freins à la réalisation de transfusions sanguines chez certains patients ?

En France d'une manière générale, la majorité des donneurs de sang (environ 95 %) sont caucasiens, alors que les patients sont très majoritairement d'origine afro-caribéenne. Du fait d'importantes différences antigéniques des sous-groupes sanguins entre les donneurs et les receveurs, le traitement transfusionnel peut se heurter à des problèmes d'incompatibilité. Ces incompatibilités peuvent entraîner une cascade de réactions chez le receveur, pouvant aller jusqu'à l'hémolyse post-transfusionnelle, mettant en jeu le pronostic vital du patient transfusé. La cause essentielle de cette hémolyse est la production par le patient d'anticorps dirigés contre les globules rouges du donneur. On parle d'allo-immunisation. L'allo-immunisation représente un frein à la transfusion.

Y-a-t-il des problématiques spécifiques dans certaines régions de France ? Quelles solutions pourraient selon vous être apportées ?

En Guyane, le don de sang a été stoppé en 2005 en raison d'une prévalence élevée de la maladie de Chagas (trypanosomiase américaine). Depuis, l'EFS de Guyane, basée à Cayenne, dépendant de l'EFS de Pointe-à-Pitre, n'est plus site collecteur et ne possède plus de plateau technique de qualification du don de sang. Tous les produits sanguins utilisés en Guyane proviennent de l'EFS de Guadeloupe. Malheureusement, il existe toujours un déséquilibre entre les besoins et les ressources en sang provenant de donneurs natifs des Antilles. L'EFS de Guadeloupe fait également recours aux EFS de la France métropolitaine.

Pour diminuer l'incidence de l'allo-immunisation et ses conséquences, il serait important de pouvoir transfuser aux patients drépanocytaires des globules rouges provenant de donneurs de même origine géographique, car c'est parmi leurs dons que se trouveront les unités de sang les plus compatibles. Il y a donc nécessité de rétablir les dons de sang en Guyane.

Nos collègues du Brésil, pays où la maladie de Chagas est aussi fréquente voir plus, utilisent des procédés qui leur permettent de dépister les donneurs de sang et ainsi de collecter des poches non contaminées par la maladie de Chagas. Ces procédés sont certes coûteux, mais indispensables pour obtenir du sang sécurisé et prévenir le risque résiduel de contamination par le Chagas ou les arboviroses (dengue, Chikungunya, le Zika, fièvre jaune), mais aussi d'autres parasites comme le plasmodium.

En attendant le rétablissement complet du don de sang en Guyane, une solution intermédiaire, plus rapide et peut-être moins coûteuse peut être envisagée : la création de banque de sang rare. Parmi les groupes sanguins, il en existe une catégorie appelée « groupes sanguins rares ». Ces groupes sont caractérisés par l'absence, au niveau des globules rouges, d'un antigène exprimé par la population générale. Ce projet pourra se faire avec l'appui du Centre national de Référence des Groupes Sanguins (CNRGS).

Pr NARCISSE ELENGA
– pédiatre au CH de Cayenne en Guyane

La connaissance scientifique de la drépanocytose reste insuffisante et trop peu soutenue et accompagnée par les pouvoirs publics

Si de nombreux chercheurs travaillent en France sur la drépanocytose, **la production de connaissance scientifique reste insuffisante.** Une des causes de ce manque réside dans le faible financement de la recherche sur la pathologie, comme l'illustre l'unité transversale de l'INSERM dédiée à la drépanocytose en Guadeloupe qui peine à accueillir des chercheurs en mobilité depuis la France métropolitaine. Par ailleurs, l'absence de publication régulière des données épidémiologiques en France par les pouvoirs publics réduit drastiquement la capacité de production de connaissance sur la pathologie, notamment en sciences humaines et en épidémiologie.

LES PROPOSITIONS

TÉMOIGNAGE PATIENT

« Plus jeune j'ai été plutôt épargné par la maladie, je ne me considérais pas comme "drépanocytaire". Mais la maladie m'a rattrapé quand j'ai commencé à travailler, les complications ont commencé à arriver. J'ai des ulcères et la prise de médicaments antalgiques n'est pas assez efficace. C'est beaucoup de sacrifices. J'ai rejoint une association de patients et des groupes de discussion qui m'ont aidé à accepter la maladie. En 2020, j'ai été diplômé à l'Université des Patients comme patient-expert dans la drépanocytose. »

Témoignage d'un patient-expert, 2021

✓ PROPOSITION 11

Améliorer la prise en charge des patients aux urgences

Améliorer la prise en charge des patients aux urgences en s'appuyant sur trois leviers :

- **Exonérer les patients atteints de drépanocytose du « Forfait Patient Urgences »** – pour ces patients, le passage aux urgences est une nécessité en cas de crise de douleur aigüe et ce passage aux urgences doit être intégralement pris en charge, qu'il soit ou non suivi par une hospitalisation. Le report de ce recours aux urgences peut induire une aggravation de la crise, menant à une hospitalisation plus longue par la suite ;
- **Mettre en place un plateau de régulation téléphonique et/ou service digital** qui permettrait d'orienter le patient en amont vers le service le plus proche et le plus adapté à sa prise en charge. Ce service pourrait être intégré aux dispositifs de service d'accès aux soins (SAS) testés en 2021 dans le cadre du Pacte pour la refondation des urgences[37] ;
- **Dans les régions à forte prévalence, créer des services hospitaliers dédiés à la prise en charge des patients atteints de drépanocytose**, capables de gérer les situations de crise en lieu et place des urgences.

37. Service d'accès aux soins (SAS) : la garantie d'un accès aux soins partout et à toute heure. (2021, 19 février). Ministère des Solidarités et de la Santé. https://solidarites-sante.gouv.fr/systeme-de-sante-et-medico-social/segur-de-la-sante-les-conclusions/article/service-d-acces-aux-soins-garantie-d-un-acces-aux-soins-partout-a-toute-heure

✓ **PROPOSITION 12**

Renforcer la collecte de sang auprès des populations afro-caribéennes et débloquer la collecte en Guyane et à Mayotte

Renforcer la collecte du sang auprès des populations afro-caribéennes et débloquer la collecte en Guyane et à Mayotte, pour permettre aux patients atteints de drépanocytose de bénéficier de transfusions de bonne qualité et donc d'améliorer leur prise en charge. Cette réflexion doit **se mener avec les associations de patients, les associations de donneurs (FFDSB notamment) et l'EFS afin de développer des solutions efficaces au niveau local.**

✓ **PROPOSITION 13**

Favoriser la recherche biomédicale et en sciences humaines

Développer la recherche biomédicale et en sciences humaines pour mieux comprendre et traiter la première maladie génétique en France. Pour cela, il semble nécessaire d'augmenter les ressources financières et humaines au sein des laboratoires de recherche dédiés et de faciliter la mobilité entre les centres de recherches (notamment entre la France métropolitaine et les DROM). De même, la recherche sur la pathologie doit être encouragée lors du parcours universitaire, via des mémoires de recherches ou des thèses, afin d'améliorer la connaissance de la drépanocytose.

✓ **PROPOSITION 14**

Favoriser l'accès équitable pour tous les patients français aux nouvelles thérapies

Favoriser l'accès équitable aux nouvelles thérapies pour tous les patients en s'assurant de leur prise en charge par la collectivité. Cela permettrait notamment de rassurer les centres hospitaliers sur le financement de ces médicaments et favoriser également l'accès précoce à ces traitements. Au moment où de nouveaux traitements sont susceptibles d'être mis à disposition des patients dans les années à venir, l'égalité d'accès devient un enjeu majeur sur l'ensemble du territoire.

✓ **PROPOSITION 15**

Structurer un registre des patients et publier de manière annuelle les données épidémiologiques de la drépanocytose en France

Structurer un registre des patients atteints de drépanocytose en France afin d'améliorer l'identification et le suivi de la pathologie en France. De même, il semble nécessaire de publier de manière annuelle les données épidémiologiques de la drépanocytose en France, sur le site de Santé Publique France, pour permettre leur consultation par les citoyens et faciliter le travail de recherche en sciences humaines et sociales. Il est essentiel d'avoir une bonne connaissance de la démographie de la pathologie pour adapter les projets régionaux de santé et personnaliser la prise en charge et l'accompagnement aux spécificités des territoires.

SYNTHÈSE DES 15 PROPOSITIONS

#1 | Le défi de la prévention et de la sensibilisation

✓ **PROPOSITION 1**

Faire de la drépanocytose une Grande Cause Nationale pour sensibiliser le grand public à l'échelle nationale

✓ **PROPOSITION 2**

Généraliser le dépistage néo-natal de la drépanocytose en métropole et le dépistage des adultes pour la drépanocytose et les autres hémoglobinopathies

✓ **PROPOSITION 3**

Développer des campagnes de prévention en milieu scolaire et professionnel en lien avec Santé Publique France

✓ **PROPOSITION 4**

Intégrer pleinement la drépanocytose dans un nouveau plan national sur la prise en charge de la douleur

✓ **PROPOSITION 5**

Développer et renforcer la formation des professionnels de santé et du personnel paramédical, en formation initiale et continue

#2 | Le défi de la structuration d'un parcours de soins pluridisciplinaire

✓ **PROPOSITION 6**

Construire un parcours de santé pluridisciplinaire pour les patients atteints de drépanocytose intégrant l'accompagnement psychologique et paramédical et la transition de l'adolescence à l'âge adulte

✓ **PROPOSITION 7**

Expérimenter des modalités de financement innovantes de ce parcours de santé, comme l'accompagnement psychologique ou paramédical et l'accès à des appartements thérapeutiques

✓ **PROPOSITION 8**

Permettre aux patients de partager leurs données médicales en s'appuyant sur le Dossier Médical Partagé (DMP) afin de permettre aux professionnels de santé d'accéder à l'historique et aux spécificités du patient

✓ **PROPOSITION 9**

Expérimenter la mise en place d'outils numériques pour développer la prise en charge à domicile des patients et la télé-expertise entre professionnels de santé

✓ **PROPOSITION 10**

Faciliter l'accès des patients à des services d'assistance sociale, à des hébergements d'urgence et au statut de travailleur handicapé au sein des MDPH

#3 | Le défi de l'égalité d'accès aux soins

✓ PROPOSITION 11

Améliorer la prise en charge des patients aux urgences en exonérant les patients du « Forfait Patient Urgence », en intégrant la connaissance de la drépanocytose au sein des plateaux de régulation téléphonique dans le cadre des dispositifs de services d'accès aux soins (SAS) et en créant des services dédiés

✓ PROPOSITION 12

Renforcer la collecte de sang auprès des populations afro-caribéennes et débloquer la collecte en Guyane et à Mayotte

✓ PROPOSITION 13

Favoriser la recherche biomédicale et en sciences humaines sur la drépanocytose

✓ PROPOSITION 14

Favoriser l'accès équitable pour tous les patients aux nouvelles thérapies

✓ PROPOSITION 15

Structurer un registre des patients et publier de manière annuelle les données épidémiologiques de la drépanocytose en France

ANNEXES

Liste des intervenants aux tables rondes régionales

Table ronde Île-de-France | *7 décembre 2020*

- LAETITIA DEFOI
  fondatrice de l'application Drépacare
- MONIQUE DUCHEL
  vice-présidente de l'association SOS Globi 94
- JACQUELINE FAURE
  psychologue clinicienne ex-attachée au CHU de Tenon Paris
- Pr FRÉDÉRIC GALACTEROS
  médecin au CHU de Mondor à Créteil
- Pr MEHDI KHELLAF
  urgentiste au CHU de Mondor à Créteil
- AGNÈS LAINÉ
  historienne membre de l'Institut des Mondes Africains (IMAF) et auteure d'ouvrages et articles sur les patients atteints de drépanocytose
- Pr MARIANE DE MONTALEMBERT
  médecin à l'hôpital Necker à Paris
- Pr FRANCE PIRENNE
  médecin au CHU de Mondor à Créteil

Table ronde DROM | *14 décembre 2020*

- Dr GYLNA LOKO
  médecin au CHU de Martinique
- Dr EMMANUELLE BERNIT
  médecin au CHU de Guadeloupe
- Dr MARYSE ETIENNE-JULAN
  médecin au CHU de Guadeloupe
- Pr NARCISSE ELENGA
  pédiatre au CH de Cayenne en Guyane
- OLIVIER SERVA
  député de la Guadeloupe, président de la délégation aux Outre-Mer qui a rédigé le rapport d'information sur la drépanocytose en 2018
- GABRIEL SERVILLE
  député de la Guyane et membre de la délégation aux Outre-Mer
- MARIE-ELISE ARMOUDON-FLERET
  présidente de l'association Drépa-Guyane
- MARIE-FRANCE TIROLIEN
  présidente de l'association Guadeloupe Espoir Drépanocytose
- MARC ORLAY
  président de l'Association pour l'Information et la Prévention de la Drépanocytose (APIPD) en Martinique
- FARIDY ATTOUMANE
  directeur de cabinet du délégué interministériel pour l'égalité des chances des Français d'outre-Mer et la visibilité des Outre-Mer
- FRANCK GARIN*
  sociologue de la santé
- MARIE-DOMINIQUE HARDY-DESSOURCES*
  chercheure spécialiste de la drépanocytose à l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM)
- MARC ROMANA*
  chercheur spécialiste de la drépanocytose à l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM)
- VICTOIRE JASMIN*
  sénatrice de la Guadeloupe
- MAËL DISA*
  délégué interministériel pour l'égalité des chances des Français d'Outre-Mer et la visibilité des Outre-Mer

** L'astérisque signifie que la personne a été auditionnée en dehors du cadre des tables rondes.*

Table ronde « Nouvelles régions » | *7 janvier 2021*

- Dr MARIE-FRANÇOISE BARRAULT-ANSTETT
  médecin à la tête de la Commission Médicale d'Établissement (CME) du CHR d'Orléans
- Dr PIERRE COUGOUL
  médecin au CHU de Toulouse
- Dr AGATHE MASSEAU
  médecin au CHU de Nantes
- Pr LAURENT PASCAL
  praticien chef de service en oncohématologie au GHICL (Lille)
- BRUNO FUCHS
  député du Haut-Rhin
- VÉRONIQUE GUILLOTIN
  médecin généraliste, conseillère au sein du conseil régional du Grand-Est et sénatrice de Meurthe-et-Moselle
- MARYANNICK LEPETIT
  présidente de l'association de patients SOS Globi Nouvelle-Aquitaine
- ENOCK HOUESSOU
  vice-président de l'association de patients SOS Globi Grand-Est

Table ronde Sud | *11 janvier 2021*

- Dr ISABELLE THURET
  pédiatre au CHU de Marseille
- Dr CAROLINE MAKOWSKI
  médecin au CHU Grenoble-Alpes
- Dr ESTELLE JEAN
  médecin au CHU de Marseille
- NEJMA FREJ
  assistante sociale auprès des patients au CHU Grenoble-Alpes
- TANIA CASSUBIE-MERCIER
  présidente de l'association de patients SOS Globi Rhône-Alpes
- MICHELLE ADJIBI
  présidente de l'association de patients SOS Globi PACA

124175 - Mai 2021 - Copyright Novartis Pharma SAS

APIPD

SOS GLOBI
Fédération des malades drépanocytaires et thalassémiques

CARNET RÉALISÉ PAR pergamon • EN PARTENARIAT AVEC NOVARTIS | Reimagining Medicine